



# Autisme

Mise à jour : Septembre 2012

**Éditeur au développement du thème :**

Mayada Elsabbagh, Ph.D., Université McGill, Canada et Margaret E. Clarke, M.D., University of Calgary, Canada

# Table des matières

Synthèse	4
Une perspective historique de l'autisme ADAM FEINSTEIN, JUILLET 2012	8
Épidémiologie de l'autisme ERIC FOMBONNE, M.D., JUILLET 2012	13
L'étiologie de l'autisme MAYADA ELSABBAGH, PH.D., MIRIAM MCBREEN, M.A., JUILLET 2012	18
L'émergence et la trajectoire développementale des caractéristiques sociales de l'autisme TONY CHARMAN, PH.D., JUILLET 2012	24
Caractéristiques sensorielles, motrices et attentionnelles des enfants autistes <sup>1</sup> LAURENT MOTTRON, M.D., PH.D., <sup>2</sup> JACOB ARI BURACK, PH.D., JUILLET 2012	30
Intervention précoce pour l'autisme JONATHAN GREEN, MA, MBBS, FRCPSYCH, JUILLET 2012	37

---

# Synthèse

## Est-ce important?

L'autisme est un trouble neurodéveloppemental caractérisé par des difficultés dans les relations sociales et la communication ainsi que des patrons de comportement rigides. Les individus touchés présentent également des anomalies dans leurs processus de perception et d'attention et leur développement moteur. D'abord défini de façon étroite comme un trouble impliquant un manque de contact affectif avec les autres, un souci de préservation de la routine, une fascination envers les objets et des déficiences dans la communication langagière, l'autisme est maintenant reconnu comme un syndrome complexe dont la sévérité et les manifestations varient énormément. Cette reconnaissance récente a mené à une redéfinition de l'autisme, qui réfère maintenant à un spectre de troubles. On estime qu'environ un individu sur 400 présente l'ensemble des symptômes de l'autisme « pur » alors qu'un individu sur 100 présente un trouble du spectre autistique.

Les médias de masse ont véhiculé des préoccupations voulant que l'incidence de l'autisme soit croissante. Cependant, aucun résultat scientifique ne permet de conclure que l'autisme est plus répandu qu'auparavant, pour trois raisons principales : la définition du trouble a changé, ce qui rend difficile la comparaison des estimations de l'incidence calculées à différents moments; la méthodologie pour estimer l'incidence a évolué; il est possible que l'intérêt croissant de la population envers le trouble mène au dépistage d'un nombre accru de cas. Une meilleure compréhension de l'autisme mènera à des estimations plus précises de son incidence.

Même si les études de jumeaux et les études familiales ont révélé que l'autisme a une forte composante génétique, aucun gène spécifique ou autre caractéristique biologique n'a pu être clairement associé au trouble jusqu'à présent; l'autisme est d'ailleurs diagnostiqué sur la base de caractéristiques comportementales. Le diagnostic est habituellement posé pendant la deuxième année de vie ou plus tard. Il est extrêmement exigeant pour les parents de s'occuper d'un enfant autiste et les familles touchées requièrent beaucoup de ressources communautaires. Même si bien des enfants affectés réussissent éventuellement à mener une vie épanouissante, plusieurs autres subiront toute leur vie les impacts négatifs de leurs importantes difficultés médicales, scolaires et sociales. La recherche actuelle sur l'autisme vise à comprendre les déterminants

génétiques et environnementaux qui sous-tendent ce trouble et à concevoir des programmes d'intervention qui tiennent compte des différences considérables entre les individus affectés et des manifestations changeantes du trouble au fil du développement.

## **Que savons-nous?**

Notre compréhension de l'autisme a considérablement évolué au cours des dernières décennies. Notre perception de ce trouble est devenue plus complexe lorsque les scientifiques ont commencé à distinguer plusieurs conditions hétérogènes, dont la sévérité varie, mais qui sont tout de même définies entièrement par des manifestations comportementales et des difficultés sociales. Aujourd'hui, l'appellation « trouble du spectre autistique » (TSA) est donnée à un ensemble de conditions caractérisées par des difficultés dans la communication sociale et des intérêts/comportements restreints. De plus, la recherche récente a mis en lumière le nombre d'individus autistes qui présentent des anomalies des processus perceptuels et attentionnels ainsi que du développement moteur. Les individus souffrant d'autisme ou d'un TSA ne présentent pas de déficits sur le plan de l'attention ou du traitement de l'information, mais, contrairement à la population générale, ils ont un biais envers les stimuli non sociaux. Par exemple, les jeunes enfants autistes sont moins susceptibles d'orienter leur corps vers la voix des adultes qui prennent soin d'eux, mais ils peuvent détecter rapidement et précisément les sons non sociaux. Lorsqu'ils observent un visage, ils ont tendance à se concentrer moins sur les yeux et plus sur d'autres caractéristiques faciales. En fait, lorsque l'objet de l'attention est un stimulus non social, les autistes ont tendance à percevoir et traiter les patrons visuels et auditifs plus rapidement que la moyenne. Leur manipulation mentale des objets bidimensionnels est également supérieure. Ces résultats mènent les scientifiques à considérer l'autisme en termes de différences qualitatives et quantitatives dans les processus de traitement de l'information.

On en sait peu sur les causes de l'autisme et des TSA. Il est bien établi que ce trouble a une base génétique, car la parenté d'un individu affecté est plus susceptible d'être atteinte du trouble que la population générale.

Quelles que soient les causes de l'autisme, l'une des caractéristiques définissant ce trouble est son apparition précoce. Le diagnostic est habituellement posé au cours de la deuxième année de vie ou un peu plus tard, mais des vidéos de nourrissons autistes, filmées à domicile et utilisées ultérieurement dans des études rétrospectives, témoignent déjà de relations atypiques avec les autres. Ces symptômes précoces ne se distinguent cependant pas assez clairement du

développement normal pour permettre un diagnostic dans la première année de vie. Chez certains enfants, le développement des habiletés sociales semble cesser de progresser ou décliner. Des études ont montré que la communication sociale s'améliore éventuellement chez la plupart des enfants autistes, bien qu'il reste difficile pour eux de suivre la complexité croissante de leur monde social au fil de leur développement. Globalement, l'évolution des enfants autistes en matière de communication sociale varie énormément, certains réussissant à atteindre un niveau de langage approprié pour leur âge et d'autres progressant très peu.

### **Que peut-on faire?**

La sensibilisation croissante du public à l'égard de l'autisme a entraîné une demande impérieuse de programmes d'intervention, qui a fait naître en retour un besoin de recherches d'intervention. Celles-ci permettent de concevoir des programmes d'intervention fondés empiriquement et de faire le point sur les différentes interventions existantes dont on prétend le succès.

Il est maintenant reconnu que l'autisme est une condition complexe et multidimensionnelle et que les interventions conçues pour améliorer l'évolution des individus atteints de ce trouble doivent considérer son hétérogénéité. Les études d'intervention sont toutefois limitées, car il est peu probable qu'elles puissent considérer l'ensemble des différences individuelles observées dans les manifestations de l'autisme et des TSA. Un autre défi important est de décider quels symptômes de l'autisme doivent être évalués et lesquels sont susceptibles de changer en réponse à quel type d'intervention, pour chaque variante de l'autisme. De plus, comme le pronostic pour les individus atteints d'autisme ou d'un TSA dépend en grande partie du niveau de développement langagier et cognitif atteint, les études d'intervention doivent inclure à la fois des mesures standard de succès des interventions et des mesures spécifiques à l'autisme. Pour toutes ces raisons, il est difficile de mener des études d'intervention pour l'autisme.

Deux catégories d'intervention existent : celles qui sont axées sur le comportement et celles qui sont axées sur la communication. Les approches comportementales prennent généralement la forme de programmes intensifs à long terme. Un exemple d'une telle intervention est la Early Intensive Behavioural Intervention (EIBEI), dans laquelle l'enfant travaille 30-40 heures/semaine avec des thérapeutes et les parents disposent de périodes de consultation supplémentaires. Des interventions moins intensives ont aussi été mises à l'épreuve, mais les résultats sur la comparaison de leur efficacité avec celle du EIBEI sont contradictoires. On a démontré que les approches comportementales améliorent l'évolution cognitive et langagière des enfants autistes,

mais elles n'entraînent aucune amélioration des symptômes spécifiques à l'autisme. Les approches communicationnelles sont plutôt centrées sur les parents. Ce type d'intervention a eu des résultats variables; il peut entraîner une amélioration des interactions et de la communication entre parents et enfants, mais ces effets ne se généralisent pas à d'autres contextes. Pour résumer, des programmes d'intervention complets montrent que l'évolution des enfants autistes sur les plans cognitif et communicationnel peut être améliorée, mais aucune intervention à ce jour n'a entraîné de réduction de la sévérité de l'autisme.

La perception et l'attention atypiques des enfants autistes devraient être prises en considération lors de la conception des programmes et des services d'intervention. Nous pourrions capitaliser sur notre compréhension des caractéristiques attentionnelles particulières de ces enfants, notamment leur intérêt accru envers les patrons auditifs et visuels répétitifs, pour les aider à comprendre le monde non autiste, au lieu de leur demander de s'ajuster au modèle des enfants dont le développement est typique. Une telle approche exigerait que l'on éduque les parents et les donneurs de soins sur notre compréhension actuelle de l'autisme en plus de leur offrir du soutien et des services. Ultimement, une plus grande acceptation sociétale des différences sociales des enfants autistes sera nécessaire.

Finalement, plus de recherches seront nécessaires pour identifier les biomarqueurs de l'autisme. Un obstacle à l'identification de ces biomarqueurs est l'hétérogénéité des manifestations comportementales et neurobiologiques du trouble. Un autre défi consiste à comprendre le rôle des facteurs environnementaux qui affectent les processus biologiques sous-jacents du trouble.

---

# Une perspective historique de l'autisme

Adam Feinstein

Autism Cymru and Looking Up, Royaume-Uni

Juillet 2012

## Introduction

L'histoire de l'autisme est marquée d'idées fausses et de distorsions, en raison de l'hétérogénéité de ce trouble et du fait qu'un diagnostic de trouble du spectre autistique (TSA) soit basé sur des descriptions et des observations du comportement. Bien qu'il existe plusieurs résultats voulant que l'autisme soit un trouble neurodéveloppemental ayant une très forte composante génétique, il n'existe pas encore de biomarqueur ou de test biologique valide pour le dépister.<sup>1</sup>

## Contexte de la recherche

Leo Kanner, dans son article de référence de 1943 qui abordait la description clinique de l'autisme,<sup>2</sup> a décrit pour la première fois plusieurs symptômes qui s'appliquent encore au trouble du spectre autistique tel qu'il est défini aujourd'hui. Toutefois, Kanner n'a jamais accepté l'élargissement de ce qu'il considérait comme un syndrome de définition circonscrite, apparaissant dès la naissance ou avant l'âge de 30 mois et caractérisé par un manque profond de contact affectif avec les autres, un désir anxieux et obsessionnel de préservation de la similitude dans les routines et l'environnement, une fascination envers les objets et le mutisme ou l'utilisation d'un langage qui ne semble pas destiné à la communication interpersonnelle. En fait, Hans Asperger travaillait sur ce trouble à Vienne<sup>3</sup> bien avant que Kanner ne le fasse à Baltimore.<sup>4</sup> Asperger disait que la condition n'était jamais reconnue au début de la vie et habituellement pas avant la troisième année de la vie. Une maîtrise complète de la grammaire était tôt ou tard acquise, mais il pouvait y avoir une difficulté à utiliser les pronoms correctement. Le contenu du discours était anormal, tendant à être pédant et consistant souvent en de très longs exposés sur les sujets favoris. La caractéristique la plus évidente était peut-être l'inaptitude à s'engager dans une interaction sociale à double sens, principalement due à l'incapacité de comprendre et d'utiliser les règles tacites régissant les comportements sociaux. Asperger, comme Kanner, rapportait des habiletés et des faiblesses chez les individus touchés, comme une excellente mémoire lorsqu'il s'agissait d'apprendre des listes d'éléments par cœur et un intérêt intense

envers un ou deux sujets. Contrairement à Kanner, Asperger reconnaissait une grande variabilité dans son syndrome. Les termes « autisme » et « schizophrénie de l'enfance » ont été confondus pendant plusieurs années suite à l'article de 1943 de Kanner.<sup>2</sup> On considère généralement qu'une distinction claire entre ces termes a été établie dans les années 1970.<sup>5</sup>

Il y a trente ans, on considérait l'autisme comme un trouble de l'enfance rare souvent associé à un handicap intellectuel sévère, un manque de conscience sociale et une absence de langage expressif significatif.<sup>6</sup> Aujourd'hui, le spectre des troubles autistiques (TSA) est reconnu comme un ensemble de troubles développementaux communs. Les causes de la plupart des cas d'autisme restent inconnues. On a déjà pensé que ce trouble était le produit de « *mères froides* », mais cette notion a largement été discréditée (malheureusement pas, toutefois, dans certaines parties de la France et de l'Italie et dans quelques pays latino-américains). Il existe un certain consensus aujourd'hui voulant que les TSA soient des troubles neurodéveloppementaux ayant une base génétique (peut-être en interaction avec l'environnement).

### **Résultats de recherche récents**

Dans les années 1980, des formes moins sévères de l'autisme ont été classées dans des catégories diagnostiques séparées, au sein d'une classe plus large de troubles qu'on appelle aujourd'hui TSA et qu'on a dénommés à l'époque « troubles envahissants du développement ». Même s'il a été décrit pour la première fois il y a bien longtemps, le syndrome d'Asperger est apparu dans les nosographies officielles seulement dans les années 1990. La différence entre l'autisme de haut niveau (qui touche les individus manifestant des comportements autistiques tout en étant fonctionnels dans un cadre social) et le syndrome d'Asperger reste l'objet d'un débat. La validité du syndrome d'Asperger en tant que syndrome distinct de l'autisme n'est pas clairement reconnue, en partie parce qu'on ne connaît pas de caractéristiques neurobiologiques différenciant ces deux troubles.

Selon la quatrième édition, actuellement utilisée, du Manuel diagnostique et statistique (DSM-IV) publié par l'Association Américaine de Psychiatrie,<sup>7</sup> le trouble autistique (autisme) apparaît avant l'âge de trois ans et est défini par la présence de déficits ou de comportements inhabituels dans trois domaines : interaction sociale réciproque, communication et intérêts/comportements limités et répétitifs. La catégorie plus large du DSM qu'on désigne par le terme « trouble envahissant du développement non spécifié » englobe une liste de conditions qu'on regroupe parfois, de façon informelle, sous l'appellation « autisme atypique ». Plus récemment, les définitions de l'autisme



se sont élargies encore davantage, en plaçant un accent croissant sur les dimensions de son phénotype.

Dans la nouvelle cinquième édition du DSM, les critères révisés incluent seulement deux domaines de symptômes (communication sociale et intérêts fixes et répétitifs), les sous-types de TSA sont éliminés et l'on décrit plutôt des différences individuelles dans la sévérité des symptômes des deux domaines, selon le niveau développemental et l'âge chronologique atteints. Ainsi, un individu ayant un diagnostic de TSA serait décrit en termes de dimensions des symptômes sociaux-communicatifs et de sévérité des comportements/intérêts fixes ou limités. Ce diagnostic pourrait être associé avec d'autres conditions génétiques ou médicales connues (par ex., TSA et syndrome de Rett ou TSA et syndrome du X fragile), des troubles du langage ou d'autres conditions psychiatriques (par ex., TSA avec TDAH, TSA avec déficience intellectuelle).

### **Lacunes de la recherche**

Bien que le concept de TSA soit devenu plus familier, des questions importantes restent à propos de l'étiologie de ces troubles, des procédures les plus précises et efficaces pour les diagnostiquer, de la hausse apparente de leur prévalence et des méthodes les plus efficaces pour les traiter.

Malgré les continuelles tentatives de division des TSA en composantes séparables,<sup>8</sup> certains éléments communs définissent essentiellement ce groupe de troubles : difficultés importantes en communication sociale de base et comportements/intérêts limités et répétitifs, qui apparaissent tôt dans la vie.

Certaines distorsions et idées fausses sur l'autisme restent fortement ancrées. Par exemple, en matière d'interventions, plusieurs traitements pseudo-scientifiques d'une efficacité *spécieuse* ont été proposés, notamment le *chambres hyperbares*, la chélation (l'élimination des métaux lourds) et l'enveloppement dans des draps mouillés froids (« le packing » en France). Heureusement, il existe aussi une énorme quantité de recherches scientifiques très robustes abordant les questions de l'étiologie, de l'épidémiologie, du diagnostic et du traitement de l'autisme.

### **Conclusions**

La recherche à ce jour indique clairement que les TSA affectent un groupe hétérogène d'enfants et d'adultes dont les besoins en matière d'évaluation et d'intervention sont variés et évoluent tout au long de la vie. Étant donné la variabilité actuelle des taux de TSA entre les États

américains et les disparités dans les diagnostics selon le groupe ethnique et le niveau d'éducation parental, il semble probable que le nombre d'enfants touchés par un TSA s'élèvera encore davantage si ces disparités décroissent.<sup>9,10</sup> Une évaluation prudente sera nécessaire pour déterminer les services les plus appropriés pour les différents enfants touchés et pour chaque individu à différents points de sa vie.

## **Implications pour les parents, les services et les politiques**

Comme le pronostic et le traitement des individus touchés par un TSA sont fortement liés aux niveaux cognitif et langagier atteints, les évaluations doivent inclure des mesures développementales normalisées en plus des mesures spécifiques à l'autisme. En matière de politiques publiques, il est important de reconnaître que, comme les TSA forment maintenant une catégorie plus hétérogène, les approches diagnostiques et d'évaluation universelles ne sont pas appropriées.<sup>11</sup> La variabilité des taux des sous-types de TSA a des implications politiques importantes. Il est difficile de planifier des services pour cette population hétérogène. Un programme unique pourrait ne pas être approprié pour la majorité des enfants d'une classe à cause de la variabilité dans l'âge et le niveau développemental des enfants touchés. Même entre la naissance et l'âge de trois ans, la gamme d'habiletés et de besoins des jeunes enfants touchés par un TSA est variable.

## **Références**

1. Abrahams, B., & Geschwind, D. (2008). Advances in autism genetics: On the threshold of a new neurobiology. *Nature Reviews. Genetics*, 9(5), 341-355.
2. Kanner, L (1943). Autistic disturbances of affective contact. *Nervous Child*, 2, 217-250.
3. Asperger, H (1938). Das psychisch abnorme kind. *WienerKlinischen Wochenschrift*, 51, 1314-1317.
4. Feinstein, A. (2010). *A History of Autism: Conversations with the Pioneers* London:Wiley-Blackwell.
5. Kolvin I, Ounsted C, Humphrey M & McNay A (1971). Studies in the childhood psychoses, *British Journal of Psychiatry*, 118: 381-419.
6. Lotter, V. (1966). Epidemiology of autistic conditions in young children. *Social Psychiatry and Psychiatric Epidemiology*, 1(3), 124-135.
7. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*. 4th ed (text rev). (2000) Washington, DC: American Psychiatric Association.
8. Happé, F., & Ronald, A. (2008). The 'fractionable autism triad': A review of evidence from behavioural, genetic, cognitive and neural research. *Neuropsychology Review*, 18(4), 287-304.
9. Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network Surveillance Year 2002 Principal Investigators; Centers for Disease Control and Prevention. Prevalence of autism spectrum disorders—autism and developmental disabilities monitoring network. *MMWR Surveill Summ.*, 56(1):12-28.

10. Fombonne, E. (2005). Epidemiological studies of pervasive developmental disorders. In F. R. Volkmar, A. Klin, R. Paul and D. J. Cohen (Eds.), *Handbook of autism and pervasive developmental disorders*, Vol. 1 (3rd ed.) (pp.42-69). Hoboken, NJ: Wiley.
11. Gotham, K., Bishop, S. L., & Lord, C. (in press). Diagnosis of autism spectrum disorders. In Amaral, Geshwind, & Dawson (Eds.), *Autism Spectrum Disorders*. New York: Oxford University Press.

# Épidémiologie de l'autisme

Eric Fombonne, M.D.

L'Hôpital de Montréal pour enfants, Canada

Juillet 2012

## Introduction

Il est important d'évaluer et de suivre la prévalence des troubles du spectre autistique (TSA) pour assurer la formation des professionnels qui diagnostiquent les TSA, améliorer l'accès aux interventions nécessaires et comprendre les mécanismes causaux de ces troubles. Nous discuterons ici de la prévalence des TSA et des limites et défis posés par l'interprétation des rapports à ce sujet. Nous nous attarderons plus spécifiquement aux facteurs qui contribuent à la variation ponctuelle entre les différentes estimations de prévalence et à la variation temporelle entre les estimations.

## Problèmes

Comme les TSA sont des troubles définis par le comportement, il est plus difficile de déterminer leur prévalence que celle de troubles caractérisés par des marqueurs biologiques clairs. La sévérité des symptômes des TSA est variable et ces symptômes peuvent se présenter de différentes façons chez des enfants ayant différentes habiletés cognitives.<sup>1</sup> De plus, la façon dont les données sont recueillies, analysées et interprétées a un impact sur les conclusions qui sont tirées au sujet de la prévalence des TSA.<sup>2</sup> La sensibilisation sociale croissante et les actions de santé publique dans ce domaine ont aussi un impact sur les estimations de prévalence. En conséquence, une controverse est née au sujet de la prévalence des TSA, à savoir si la hausse récente de la prévalence de ces troubles est due à une augmentation réelle de leur incidence ou à d'autres facteurs influençant les estimations.

## Résultats de recherche clés

Les termes TSA et troubles envahissants du développement (TED) sont souvent utilisés de façon interchangeable et leur signification est très similaire. Selon les meilleures estimations actuelles de la prévalence des TSA,<sup>2,3,4,5</sup> les taux dérivés des études publiées en anglais au cours de la dernière décennie montrent que la prévalence actuelle de l'autisme est d'environ 20 à 30 sur

10 000 individus, alors que la prévalence de l'ensemble des TSA est d'environ 90 à 120 sur 10 000 individus. Le nombre de garçons touchés est systématiquement plus élevé que le nombre de filles, selon un rapport de 5:1. Alors que ces estimations sont surtout basées sur des études réalisées en Amérique du Nord et en Europe occidentale, une revue systématique récente ayant inclut une représentation plus diversifiée d'estimation de la prévalence à l'échelle mondiale présente des chiffres similaires.<sup>6</sup> Dans tous les cas, les taux de prévalence et les caractéristiques des populations à partir desquelles ils ont été dérivés varient énormément. Il est plus difficile de déterminer la prévalence de certains TSA spécifiques retrouvés dans le DSM-IV, dont le syndrome d'Asperger (SA) et le trouble désintégratif de l'enfance (TDE), parce que ces troubles sont plus rares (particulièrement dans le cas du TDE) ou parce qu'ils ne sont pas caractérisés par un phénotype clinique clairement distinct du phénotype des autres TSA (particulièrement dans le cas du SA).

## **Contexte de la recherche**

Les rapports récents des Centres for Disease Control and Prevention (CDC ou Centres de contrôle et prévention des maladies, organismes américains de santé publique) indiquent une hausse claire de la prévalence des TSA au cours des dernières années. Les médias et certains groupes d'intérêts ont appelé ce phénomène l'« épidémie d'autisme », les estimations récentes des CDC suggérant qu'un enfant de 8 ans sur 110 souffre d'un TSA.<sup>7</sup> Lorsque les taux de prévalence sont comparés selon l'année de publication des études, on constate effectivement un appui scientifique clair à l'idée d'une hausse de la prévalence rapportée de l'autisme au fil du temps.<sup>8</sup> Ces observations ont créé une grande controverse, car elles ont généré une confusion à savoir si la hausse de la prévalence des TSA peut être assimilée à une hausse de leur incidence. La prévalence est la proportion d'individus dans la population qui souffrent d'un trouble défini à un moment donné, alors que l'incidence est le nombre de nouveaux cas survenant dans une population au cours d'une période donnée. L'incidence n'inclut pas les individus qui ont déjà reçu un diagnostic de la condition étudiée ou qui ont été traités pour celle-ci, mais seulement les nouveaux cas qui surviennent pendant une certaine période de temps. La prévalence est utile pour estimer les besoins et planifier les services. En ce qui concerne les TSA, on ne peut évaluer l'incidence à partir des données de prévalence, car ces deux concepts statistiques sont déterminés par des méthodologies et des analyses différentes.

La variation des estimations de la prévalence peut être due à une large gamme de facteurs, incluant ceux qui sont expliqués ci-dessous.

Définition de cas : Étant donné les différences dans la façon dont on a défini et identifié les TSA dans les diverses études à leur sujet, il est difficile de comparer ces études et d'évaluer les changements de la prévalence des TSA au fil du temps. Les premières études sur le sujet, dans les années 1960 et 1970, utilisaient une définition étroite de l'autisme, alors que la définition de ce trouble s'est développée depuis pour former la classe plus large des TSA. On a aussi reconnu que l'autisme peut survenir sans retard mental comorbide, ce qu'on ne reconnaissait pas auparavant. L'évolution de la définition de cas de l'autisme en un spectre de troubles a créé un défi pour la comparaison des taux de prévalence relevés dans différentes études, particulièrement lorsqu'elles ont été réalisées à des moments différents.<sup>3</sup>

Substitution et ajout de diagnostic : La modification des critères diagnostiques de l'autisme au cours du processus ayant mené à la définition d'un spectre de troubles autistiques peut avoir influencé les rapports de prévalence plus récents. En effet, certains individus ayant actuellement un diagnostic de TSA n'auraient peut-être pas reçu ce diagnostic auparavant lorsque d'autres critères diagnostiques étaient utilisés. Plus spécifiquement, le phénomène de diagnostic de substitution – qui survient lorsqu'un individu reçoit un diagnostic à un moment donné puis reçoit plus tard un diagnostic différent – pourrait jouer un rôle.<sup>9</sup> Par exemple, certains individus peuvent avoir reçu un diagnostic de retard mental lorsqu'ils étaient plus jeunes et recevoir plutôt, ultérieurement, un diagnostic de TSA, tout simplement à cause des changements dans les critères diagnostiques. Il est aussi possible que certains individus ayant reçu un diagnostic dans le passé reçoivent plus tard un diagnostic supplémentaire comorbide de TSA; ce phénomène est appelé accrétion diagnostique. Par exemple, certains individus peuvent avoir reçu un diagnostic de retard mental lorsqu'ils étaient plus jeunes et recevoir plus tard un diagnostic comorbide d'autisme.

La variabilité de la méthodologie des études : Les caractéristiques uniques du devis des différentes études pourraient avoir un impact sur la prévalence des TSA rapportée, rendant particulièrement difficile la comparaison temporelle des taux publiés. Certaines études utilisent, pour identifier les cas, des bases de données préexistantes, comme des registres nationaux ou des bases de données des fournisseurs de services ou de l'éducation spécialisée. Ces bases de données ne peuvent inclure les individus qui souffrent du trouble mais qui ne sont pas en contact avec l'agence qui gère la base de données. Leur utilisation entraîne donc une sous-estimation de la prévalence réelle. Une autre méthode utilisée pour l'évaluation des cas est une approche à plusieurs étapes, qui implique une étape de dépistage ou de présélection suivie d'une étape de

diagnostic complet. L'objectif de l'étape de dépistage est d'identifier une liste exhaustive de cas possiblement affectés par un TSA, en reportant l'évaluation diagnostique complète à l'étape suivante. Le nombre de sources de données, le type d'échelle de dépistage utilisé et le taux de réponse influencent le nombre de cas sélectionnés à la première étape, qui influence à son tour le nombre de cas identifiés à la deuxième étape. Même au stade où les participants sont évalués directement, les évaluations sont conduites avec des outils diagnostiques variés, allant d'une évaluation non-structurée typique par un expert clinicien à l'utilisation d'une batterie complète de mesures standardisées.

### **Actions de santé publique, sensibilisation sociale et changements de politiques**

Le suivi de la prévalence des TSA est devenu une priorité nationale dans quelques pays où les estimés de prévalence sont utilisés pour la planification et le développement des services. Aux États-Unis, le financement de la recherche sur l'autisme, comme le nombre de subventions de recherche dans ce domaine, a augmenté régulièrement au cours de la dernière décennie.<sup>10</sup> Il ne fait aucun doute que la sensibilisation accrue du public, le meilleur accès aux services et le dépistage amélioré de l'autisme dans le cadre des soins de santé primaires ont contribué à l'augmentation de la prévalence rapportée et pourraient aussi expliquer les variations régionales de la prévalence observées aux États-Unis. Les rapports sur la prévalence croissante des TSA dans la littérature scientifique et les médias ont aidé à sensibiliser la population générale à ce sujet et, plus particulièrement, les parents des enfants touchés. Les groupes de parents ont discuté de la hausse des taux de TSA partout aux États-Unis, au Canada et dans plusieurs autres pays. Le gouvernement remarque la réaction publique à cet égard et alimente les efforts de sensibilisation et de dépistage des TSA.

### **Conclusion et implications**

On estime actuellement que la prévalence de l'autisme est de 1/400 individus<sup>2</sup> et que la prévalence de l'ensemble des TSA est d'environ 1/100 individus. De plus, la comparaison des études de prévalence selon l'année de publication indique une tendance claire : les taux de prévalence des TSA augmentent. Cependant, il existe un débat à savoir si cette augmentation est le signe d'une réelle épidémie de TSA ou non. Plusieurs facteurs peuvent expliquer au moins en partie la hausse du taux de prévalence des TSA, comme les modifications des critères diagnostiques au fil du temps dans le DSM et l'ICD, la substitution et l'accrétion diagnostique et la variabilité des procédures d'évaluation des cas dans les différentes études. Des familles affectées

et des groupes de défense ont utilisé le concept d'épidémie d'autisme pour améliorer le sort des individus touchés par un TSA, ce qui a amené des organismes gouvernementaux à s'impliquer dans le domaine. Ce phénomène, indépendamment de la cause de l'augmentation des TSA, a été bénéfique pour ceux qui sont affectés par ces troubles. En conclusion, il semble que les taux croissants de TSA puissent être expliqués par des facteurs associés à la collecte de données et pas nécessairement par une augmentation réelle de l'incidence de ces troubles, bien que cette dernière possibilité doive toujours être étudiée plus en profondeur.

## Références

1. King, M., & Bearman, P. (2009). Diagnostic change and the increase in prevalence of autism. *International Journal of Epidemiology*, 38(5), 1224-1234.
2. Fombonne, E., Quirke, S., & Hagen, A. (2011). Epidemiology of pervasive developmental disorders. In D. G. Amaral, G. Dawson., & D. H. Geschwind (Eds.), *Autism spectrum disorders*. Oxford University Press.
3. Fombonne, E. (2003). The prevalence of autism. *Journal of the American Medical Association*, 289(1), 1-3.
4. Fombonne, E. (2005). Epidemiology of autistic disorder and other pervasive developmental disorders. *Journal of Clinical Psychiatry*, 66(Suppl 10), 3-8.
5. Williams, J. G., Brayne, C. E., & Higgins, J. P. (2006). Systematic review of prevalence studies of autism spectrum disorders. *Archives of Disease in Childhood*, 91, 8-15.
6. Elsabbagh M, Divan G, Koh YJ, Kim YS, Kauchali S, Marcín C, Montiel-Nava C, Patel V, Paula CS, Wang C, Yasamy MT, Fombonne E. Global Prevalence of Autism and Other Pervasive Developmental Disorders. *Autism Res*. 2012 Apr 11. doi:10.1002/aur.239. [Epub ahead of print] PubMed PMID: 22495912.
7. Center for Disease Control. (2009). Prevalence of autism spectrum disorders- autism and developmental disabilities monitoring network, United States, 2006. *Morbidity and Mortality Weekly Report Surveillance Summary*, 58, 1-14.
8. Campbell CA., Fombonne, E., Zakarian, R., Bennett, A., Meng, L., & McLean-Heywood, D. (2006). Pervasive developmental disorders in Montreal, Quebec, Canada: Prevalence and links with immunizations. *Pediatrics*, 118(1), 139-150.
9. Shattuck, P. T. (2006). The contribution of diagnostic substitution to the growing administrative prevalence of autism in US special education. *Pediatrics*, 117(4), 1028-1037.
10. Singh, J., Illes, J., Lazzeroni, L., & Hallmayer, J. (2009). Trends in US autism research funding. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39, 788-795.



# L'étiologie de l'autisme

Mayada Elsabbagh, Ph.D., Miriam McBreen, M.A.

Université McGill, Canada

Juillet 2012

## Introduction

Au cours des dernières années, une transition s'est effectuée dans notre compréhension de l'autisme : ce trouble, qu'on définissait auparavant de façon étroite et catégorique, est maintenant considéré comme un spectre de conditions qui affecte de différentes façons les individus touchés.<sup>1</sup> L'impact de l'autisme varie : certains individus atteints peuvent mener une vie autonome et accomplie, mais plusieurs éprouvent des difficultés considérables sur les plans médical, éducatif et social, difficultés qui ont un sérieux effet négatif sur leur qualité de vie.<sup>2</sup> L'hétérogénéité de la condition a mené certains scientifiques à suggérer que l'autisme n'est pas un phénomène unique et qu'il existe probablement plusieurs « autismes » ayant différents processus biologiques sous-jacents et différentes trajectoires développementales.

Le Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux actuellement en vigueur inclut le « trouble autistique » (ou autisme), le « trouble d'Asperger » et le « trouble envahissant du développement non-spécifié » dans les sous-catégories d'autisme. La recherche n'a pas, à ce jour, réussi à dresser le portrait complet de ces sous-groupes cliniques en élaborant l'étiologie spécifique de chaque trouble ou la trajectoire développementale menant à chacun. Aujourd'hui, on reconnaît de plus en plus l'hétérogénéité de l'expression de la condition, qui se manifeste sur de nombreuses dimensions phénotypiques. On observe aussi que ces dimensions chevauchent celles retrouvées dans d'autres conditions et dans la population générale.<sup>4,5</sup> En conséquence, dans la prochaine édition du Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux, les sous-catégories actuelles seront remplacées par une catégorie unique nommée « trouble du spectre autistique ».

## Résultats de recherche récents

Les études de jumeaux et les études familiales ont démontré que des facteurs à la fois génétiques et non-génétiques contribuent à une vulnérabilité accrue à l'autisme.<sup>6</sup> Certains facteurs génétiques sont plus fortement impliqués que d'autres et on a identifié un ensemble

hétérogène de trajectoires menant au trouble plutôt qu'une trajectoire causale unique. De plus en plus de résultats suggèrent, cependant, l'implication de facteurs de risque génétiques qui interfèrent avec le développement et la plasticité des synapses. Les facteurs de risque incluent des variantes génétiques communes et rares, de même que des facteurs non-génétiques. Les variantes génétiques communes observées n'ont pas tendance à être associées à un taux d'autisme beaucoup plus élevé que celui de la population générale, mais la réplication des études sur ces variantes et la confirmation de leur rôle sont toujours attendues. Les associations plus claires avec l'autisme impliquent de rare *variantes du nombre de copies* (c.-à-d. qui surviennent chez moins de 1 % de la population générale).<sup>6,7</sup> De plus, un chevauchement important est observé entre certains syndromes génétiques rares et l'autisme.

Actuellement, des études à grande échelle sont en cours pour déterminer dans quelle mesure chaque facteur de risque génétique est impliqué dans l'étiologie du trouble. Aucune des variantes génétiques identifiées jusqu'à présent ne peut être considérée cliniquement utile pour le dépistage de l'autisme dans la population générale.<sup>8</sup> Toutefois, la détection de variantes génétiques chez les individus ayant reçu un diagnostic de trouble développemental, notamment d'autisme, vise à améliorer les soins médicaux, en permettant 1) d'identifier les variantes qui pourraient entraîner des problèmes médicaux comorbides (par ex., les complications médicales, comme l'épilepsie, associées à la sclérose tubéreuse et aux syndromes de microdélétion/microduplication, ainsi que les problèmes rénaux et gastro-intestinaux); 2) d'établir les risques de récurrence potentielle chez la future progéniture de parents ayant déjà un enfant atteint du trouble. Les facteurs non-génétiques qui accroissent le risque d'autisme sont toujours très peu compris et pourraient inclure des facteurs *épigénétiques* et environnementaux.<sup>9</sup> Les interactions entre les facteurs génétiques et non-génétiques peuvent, par des mécanismes complexes, contribuer encore davantage au risque d'autisme.<sup>10</sup>

Les comportements caractéristiques de l'autisme apparaissent d'abord puis évoluent au fil des quelques premières années de développement postnatal. Des études récentes menées auprès de nourrissons à risque de développer le trouble suggèrent que des altérations dans le développement du cerveau débutent bien avant l'apparition des symptômes comportementaux.<sup>11</sup> Cependant, l'expression précoce de l'autisme est variable chez les bébés, à la fois sur les plans cérébral et comportemental, et les différentes trajectoires développementales qui s'ensuivent divergent avec le temps.<sup>10</sup> À l'âge adulte, l'autisme est associé à des différences dans une large gamme de systèmes neurobiologiques. Plusieurs ont suggéré que l'autisme est la conséquence

d'un processus de spécialisation atypique de réseaux cérébraux variés, plus particulièrement dans le cerveau social.<sup>10</sup>

## **Lacunes de la recherche**

La communauté concernée par l'autisme espère fortement que la base de connaissances actuelles disponibles pourra être utilisée pour identifier des marqueurs biologiques valides pour ce trouble, actuellement défini sur la base de critères comportementaux uniquement, et que ceci permettra l'avancement de la recherche et de la pratique. La découverte de biomarqueurs pourrait non seulement révéler les causes de l'autisme, mais aussi être utile en milieu clinique pour compléter ou améliorer son diagnostic comportemental et permettre sa détection précoce. Récemment, des techniques génétiques moléculaires (par ex., la puce d'hybridation génomique comparative ou chromosomal microarray analysis, CMA) ont été développées pour la détection de délétions et de duplications sous-microscopiques. Plusieurs rapports nés d'un consensus entre les scientifiques et l'industrie ont recommandé l'utilisation de ces techniques plus puissantes pour déceler les anomalies génomiques chez les individus qui présentent un trouble parmi une large gamme de troubles développementaux désignés, dont l'autisme. Les études utilisant la CMA pour tester de très grands échantillons d'individus ayant déjà reçu un diagnostic de trouble développemental ont montré qu'une forme quelconque d'anomalie génétique touchait 5 à 10 % de ces individus.<sup>7</sup> En plus d'indiquer les problèmes médicaux comorbides potentiels et le risque de récurrence, le test CMA pourrait aider les familles à comprendre la contribution génétique à la condition et ainsi les éclairer sur les causes ou facteurs possibles menant à l'autisme.

Il n'existe pas actuellement de lignes directrices du milieu scientifique ou de l'industrie sur la façon dont les résultats de CMA devraient être rapportés aux participants, mais les premiers pas vers de telles lignes directrices ont été faits.<sup>7</sup> Les tentatives d'application des nouvelles découvertes génomiques à des tests cliniques ont entraîné des réactions mitigées de la part de la communauté scientifique et du public.<sup>7,12</sup> Les difficultés naissent souvent dans les cas où des variantes génétiques sont identifiées mais leur signification clinique reste incertaine. Étant donné l'information limitée disponible sur ces variantes, une prédiction précise du risque de récurrence et des issues développementales de la personne atteinte n'est pas encore possible dans la plupart des cas. Dans le futur, un défi scientifique central sera de développer des bases de données de variantes génétiques suffisamment larges pour évaluer l'utilité clinique de ces variantes, prises individuellement ou en combinaison avec d'autres facteurs de risque génétiques et non-génétiques.

D'autres tentatives d'application des connaissances disponibles sur les bases neurobiologiques de l'autisme à des outils utiles pour le dépistage et l'intervention ont aussi rencontré un certain nombre de défis scientifiques importants. Premièrement, l'expérience acquise dans d'autres domaines de la recherche biomédicale illustre à quel point il est difficile d'appliquer la découverte de biomarqueurs à des évaluations cliniques. Très peu de biomarqueurs utiles sur le plan clinique ont été identifiés pour des conditions neuropsychiatriques jusqu'à présent. Deuxièmement, l'identification de biomarqueurs de l'autisme s'est jusqu'à présent avérée infructueuse, en partie parce que la définition de la condition a changé considérablement au fil du temps et est toujours en évolution. Les chercheurs ont principalement mis l'accent sur l'identification de biomarqueurs associés à des catégories définies cliniquement, mais de telles catégories ne correspondent plus à la conception actuelle de plus en plus multidimensionnelle et complexe du phénotype clinique, cognitif et comportemental associé à l'autisme et elles négligent le chevauchement du phénotype autistique avec celui d'autres troubles. Troisièmement, l'identification de biomarqueurs de l'autisme qui restent stables au cours du développement présente des défis particuliers, parce que les manifestations phénotypiques de ce trouble se dévoilent au fil du temps, particulièrement au cours des premières années de la vie, ce qui indique la présence d'interactions développementales dynamiques entre de multiples facteurs de risque.<sup>10</sup> Quatrièmement, plusieurs biomarqueurs proposés ne se sont pas révélés universels et aucun d'entre eux n'a permis de déceler la présence d'autisme dans une majorité de cas (piètre sensibilité). Les biomarqueurs candidats ont aussi tendance à être associés à plusieurs autres conditions neurodéveloppementales et pas seulement à l'autisme (piètre spécificité). Finalement, la mesure de certains biomarqueurs putatifs est actuellement coûteuse, laborieuse et tributaire d'un haut niveau d'expertise technique, ce qui restreint la possibilité d'application dans la plupart des milieux cliniques.

## **Conclusion et implications pour les parents, les services et les politiques**

Malgré des progrès majeurs dans la compréhension des facteurs génétiques, neurobiologiques et développementaux qui sous-tendent l'autisme, plusieurs aspects de ce trouble sont toujours très peu compris. Les récentes tentatives d'application des connaissances actuelles de la neurobiologie de l'autisme à des tests utiles sur le plan clinique se sont heurtées à des défis scientifiques et sociétaux. Ces défis soulignent l'hétérogénéité biologique de l'autisme, qui contribue à son portrait complexe. Les informations que reçoit le public général, cependant, reflètent rarement ce niveau de complexité.

La communauté scientifique doit continuer à développer sa conception de l'autisme selon laquelle il s'agit d'une condition complexe probablement déterminée par de multiples trajectoires qui n'ont pas encore été comprises et qui mènent à des issues hétérogènes. Idéalement, la découverte de biomarqueurs devrait mener à une compréhension accrue de la nature complexe du spectre de l'autisme, plutôt qu'à une conception déterministe ou réductrice de ce trouble.

Les défis majeurs à surmonter sont notamment l'absence actuelle d'une contribution systématique de la communauté touchée par l'autisme et le manque de recherche sur ce qui détermine les perspectives des différents individus touchés. Si l'on néglige de mettre les résultats émergents en neurobiologie dans le contexte des besoins uniques des diverses communautés affectées, on ne peut qu'amoindrir la valeur potentielle de ces résultats scientifiques.

L'implication accrue des familles et des cliniciens dans la recherche, par des processus de transfert des connaissances adéquatement supportés, améliorera l'intégration des résultats de recherche à la pratique. En mettant les connaissances scientifiques existantes et émergentes dans le contexte des expériences réelles des familles affectées, les communications scientifiques sur les biomarqueurs de l'autisme pourraient atteindre leur objectif principal, celui d'informer le public en contribuant à un transfert des connaissances éthique. Éventuellement, les décisions et la préparation des parents pourraient être mieux supportées s'ils savaient laquelle des nombreuses formes d'autisme pourrait se développer chez leur enfant. En attendant, les familles ont le droit de recevoir des informations fondées scientifiquement sur les causes et les manifestations biologiques de l'autisme ainsi que des services appuyés sur des résultats de recherche probants.

## Références

1. Wing, L. *The Autistic Spectrum: A Guide for Parents and Professionals*. London: Constable; 1996.
2. Farley, M. A. et al. Twenty-year outcome for individuals with autism and average or near-average cognitive abilities. *Autism Res.* 2009; 2: 109-118.
3. American Psychiatric Association. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* 4th edn American Psychiatric Association; 2000.
4. Georgiades, S. et al. Structure of the autism symptom phenotype: a proposed multidimensional model. *J. Am. Acad. Child. Adolesc. Psychiatry* 2007; 46: 188-196.
5. Volkmar, F. R., State, M. & Klin, A. Autism and autism spectrum disorders: diagnostic issues for the coming decade. *J. Child. Psychol. Psychiatry* 2009; 50: 108-115.
6. Abrahams, B. S. & Geschwind, D. H. Advances in ASD genetics: on the threshold of a new neurobiology. *Nature Rev. Genet.* 2008; 9: 341-355.
7. Scherer, S. & Dawson, G. Risk factors for autism: translating genomic discoveries into diagnostics. *Hum. Genomics* 2011; 130: 123-148.

8. Burke, W., Laberge, A. M. & Press, N. Debating clinical utility. *Public Health Genomics* 2010; 13: 215–223.
9. Currenti, S. A. Understanding and determining the etiology of autism. *Cell. Mol. Neurobiol.* 2009; 30:161–171.
10. Elsabbagh, M. & Johnson, M. H. Getting answers from babies about autism. *Trends Cogn. Sci.* 2010; 14: 81–87.
11. Elsabbagh, M. et al. Infant neural sensitivity to dynamic eye gaze is associated with later emerging autism. *Current biology.* 2012; 22,4: 338-342.
12. Pellicano, E. & Stears, M. Bridging autism, science and society: moving toward an ethically informed approach to autism research. *Autism Res.* 2011; 4: 271–282.

# L'émergence et la trajectoire développementale des caractéristiques sociales de l'autisme

Tony Charman, Ph.D.

Centre for Research in Autism and Education (CRAE), Institute of Education, University of London,  
Royaume-Uni

Juillet 2012

## Introduction

L'autisme est un trouble neurodéveloppemental résultant de facteurs génétiques et d'autres facteurs étiologiques biologiques qui affectent le développement du cerveau très tôt dans la vie.<sup>1</sup> Ce trouble, défini par des critères comportementaux, est caractérisé par des difficultés dans les relations sociales et la communication, des patrons de comportements rigides et, chez plusieurs individus touchés, des anomalies sensorielles.<sup>2</sup> Étant donné la variabilité de son étiologie et la forte hétérogénéité de sa présentation, l'autisme est maintenant considéré comme un « spectre » de troubles. Cette hétérogénéité dans la présentation du trouble peut être constatée entre les différents individus qui rencontrent les critères diagnostiques mais aussi chez un même individu au fil de son développement. Il est maintenant reconnu que 1 % des enfants rencontrent les critères du trouble du spectre autistique défini au sens large.<sup>3,4</sup>

## Sujet

Bien que l'autisme soit diagnostiqué sur la base de difficultés dans un certain nombre de domaines du développement et du comportement, les caractéristiques fondamentales qui le définissent sont les difficultés dans les relations et la communication sociales. Cependant, le monde social et le comportement social d'un nourrisson sont bien différents de ceux d'un enfant d'âge scolaire, d'un adolescent ou d'un adulte. Le présent article traite principalement de la nature de ces difficultés sociales qui émergent très tôt dans la vie des autistes et de leur trajectoire développementale depuis les années préscolaires jusqu'au milieu de l'enfance et par la suite.

## Problèmes

Bien que, tel que l'avait initialement reconnu Kanner,<sup>5</sup> l'autisme apparaisse la plupart du temps

au cours de la première année de vie, ce trouble est rarement diagnostiqué avant l'âge de deux ou trois ans et même, dans certains cas, beaucoup plus tard.<sup>6,7</sup> Ceci est en partie dû au fait que l'ensemble des symptômes requis pour le diagnostic du syndrome, soient les déficits dans les relations sociales et la communication jumelés aux comportements rigides et répétitifs, ne peuvent être reconnus de manière fiable avant cet âge. En conséquence, la plupart de nos connaissances sur l'émergence précoce des caractéristiques sociales de l'autisme reposaient auparavant sur des rapports parentaux rétrospectifs, sujets à un bon nombre de biais et d'influences.

### **Contexte de la recherche**

Cependant, au cours des deux dernières décennies, des progrès importants ont été réalisés en matière de dépistage et de diagnostic précoces, motivés par l'espoir que des interventions précoces pourraient avoir un impact positif durable sur les enfants touchés et leur famille.<sup>8</sup> Un certain nombre de devis de recherche, dont l'analyse rétrospective de vidéos d'enfants, filmés à domicile, qui ont reçu ultérieurement un diagnostic, ainsi que l'étude de nourrissons ayant un grand frère ou une grande sœur atteint(e) du trouble, nous ont permis de tracer la trajectoire développementale des difficultés sociales qui sont au cœur de la définition de l'autisme, depuis leur émergence précoce au début de la vie jusqu'à l'âge scolaire, l'adolescence et, plus récemment, l'âge adulte.

### **Questions clés de la recherche**

En mettant l'accent sur le dépistage et l'intervention précoces, une question critique a émergé : quels sont les tout premiers signes observables de l'autisme? Étant donné la très grande variabilité du progrès que font les différents enfants autistes en matière d'interaction sociale et de communication au fil du temps, quels sont les facteurs internes et externes associés aux progrès réalisés sur ces plans? Quelles interventions précoces émergentes ont fait l'objet d'études de qualité attestant de leur efficacité?

### **Résultats de recherche récents**

Les études rétrospectives basées sur des vidéos filmés à domicile de nourrissons ultérieurement diagnostiqués permettent de repérer une large gamme de différences précoces apparentes chez les enfants autistes en matière de sociabilité et de communication, dont une orientation réduite lors de l'appel du prénom, une faible *attention partagée*, certaines anomalies motrices précoces



et une expression émotionnelle réduite.<sup>9</sup> Ces symptômes précoces étaient traditionnellement identifiés plus clairement au cours de la deuxième année de vie, bien que quelques études aient décelé des différences autour du premier anniversaire de naissance.

Au cours de la dernière décennie, plusieurs groupes à travers le monde ont initié des études d'observation réellement prospectives en exploitant le taux relativement élevé de récurrence de l'autisme au sein des mêmes familles. Ce taux de récurrence permet de recruter une cohorte de frères et sœurs cadets d'enfants ayant un diagnostic d'autisme et de suivre leur développement au fil du temps, pour identifier lesquels développeront l'autisme.<sup>10,11</sup> À ce jour, aucune différence comportementale claire chez les nourrissons de moins d'un an ne permet de prédire la possibilité d'un diagnostic ultérieur. Plusieurs groupes ont montré que, dès le début de la deuxième année de vie, des différences claires émergent sur certains plans, notamment l'orientation vers l'appel du prénom, les gestes et la tendance à l'imitation, le sourire social, la réactivité, l'intérêt social et les comportements guidés par les sens. Des études récentes ont suggéré que certaines habiletés sociales auraient stagné ou décliné chez certains enfants ayant reçu ultérieurement un diagnostic d'autisme. Ces résultats prospectifs appuient la « régression » ou la perte de compétences qui était rapportée depuis longtemps dans la littérature sur la base de rapports parentaux rétrospectifs.<sup>12</sup>

D'autres études ont suivi la trajectoire des symptômes sociaux et communicationnels depuis l'âge de deux ou trois ans jusqu'au milieu de l'enfance. Charman et al.<sup>13</sup> ont montré que ces symptômes décroissaient au fil du développement, jusqu'à l'âge de sept ans. Cependant, plusieurs enfants autistes rencontrent un défi important lorsqu'ils entrent à l'école secondaire, l'environnement social y étant encore plus exigeant. Une autre étude a suivi les habiletés langagières et communicationnelles d'enfants autistes entre l'âge de deux et neuf ans. Les résultats montrent que ces habiletés variaient beaucoup d'un enfant à l'autre au terme du suivi, bien que plusieurs enfants aient présenté un retard de langage à deux ans.<sup>14</sup> À neuf ans, certains enfants avaient atteint un niveau langagier approprié considérant leur âge alors que d'autres avaient seulement fait des progrès très lents.

Après plusieurs décennies pendant lesquelles peu d'essais aléatoires contrôlés ont été menés dans le domaine de l'autisme, une explosion de telles études s'est produite au cours des dix dernières années.<sup>15</sup> Plusieurs d'entre elles étaient axées sur l'amélioration des habiletés sociales et communicationnelles précoces, que ce soit par des interventions auprès des enfants en milieu préscolaire, par un travail auprès des parents ou par une combinaison de thérapie et de

formation parentale. Plusieurs études ont fait état d'améliorations dans le comportement interactif (« dyadique ») avec les parents et des adultes inconnus et certaines ont rapporté des améliorations du langage. Aucune étude à ce jour n'a rapporté de réduction objective de la sévérité de l'autisme; il faut toutefois noter que la durée des interventions étudiées jusqu'à présent n'a été que de plusieurs mois ou au plus d'une ou deux années. En combinaison avec des résultats plus généraux à l'effet que les interventions comportementales peuvent favoriser l'adaptation des enfants autistes, on considère maintenant que les approches d'intervention axées sur l'amélioration des habiletés communicationnelles et sociales sont fondées sur une solide base de résultats scientifiques émergents.<sup>16</sup> Il sera nécessaire de réaliser les prochains essais de tels programmes dans le cadre de services communautaires pour confirmer leur efficacité.

### **Lacunes de la recherche**

Malgré la multiplication des études d'intervention bien contrôlées au cours de la dernière décennie, plus d'essais de ce type seront requis pour bonifier la base de données probantes portant sur les interventions déjà existantes et plus récentes. Il faudra plus particulièrement identifier les éléments efficaces des interventions ainsi que les modérateurs (« sous quelles conditions ») et les médiateurs (« comment le changement se produit ») de leur efficacité. Les études longitudinales n'ont commencé que récemment à examiner les trajectoires du développement social au-delà du milieu de l'enfance, à l'adolescence et à l'âge adulte (pour des exceptions, voir la référence 17). Des études mécanistes employant des méthodologies expérimentales et neuroscientifiques, idéalement intégrées dans des devis génétiques et familiaux, seront requises pour élucider les processus neurodéveloppementaux qui mènent aux difficultés sociales des autistes. De telles études nous aideront aussi à comprendre les associations entre les difficultés sociales et les comorbidités courantes chez les autistes, liées au fonctionnement adaptatif, aux difficultés sensorielles et aux problèmes de santé mentale.

### **Conclusion**

Les caractéristiques du développement social précoce atypique des autistes sont maintenant bien décrites et reconnues. Cependant, des questions scientifiques de base sur les processus neurodéveloppementaux sous-jacents menant au phénotype autistique et aux comorbidités qui y sont communément associées n'ont toujours pas obtenu de réponse claire. Dans la récente vague d'études longitudinales menées auprès d'enfants autistes, on rapporte souvent

l'hétérogénéité croissante des caractéristiques de ces enfants au fil de leur développement. Alors qu'il existe une base de données grandissante sur certaines interventions précoces qui améliorent les perspectives développementales au moins à court terme (en particulier celles qui combinent interventions comportementales et interventions interactives sociales et communicationnelles), nous en savons moins sur l'efficacité des interventions au milieu de l'enfance et à l'adolescence.

## **Implications pour les parents, les services et les politiques**

Les coûts de l'autisme pour les individus atteints, leur famille et la société sont considérables.<sup>18</sup> Jadis considéré comme une condition rare, on admet maintenant que l'autisme, sous une forme quelconque, affecte environ 1% des enfants et des jeunes. Les parents et les professionnels, en particulier ceux qui œuvrent dans les milieux communautaires dédiés à la santé et à l'éducation de la petite enfance, doivent être éduqués sur la nature des tout premiers symptômes de l'autisme, pour faciliter le dépistage précoce et une prise en charge rapide des enfants atteints. Les difficultés dans les relations sociales et la communication, qui constituent la caractéristique centrale du trouble, émergent chez plusieurs enfants peu après la première année de vie et deviennent particulièrement apparentes lors de l'entrée à la garderie ou à l'école, des milieux plus exigeants sur le plan social. Les habiletés sociales et communicationnelles continuent à se développer pendant l'enfance et par la suite, mais à un rythme variable chez les différents individus touchés. Une base de résultats probants permettant d'appuyer les interventions psychosociales qui ciblent les habiletés communicationnelles et le comportement social précoces est en développement. À l'échelle internationale, alors que de plus en plus d'enfants reçoivent un diagnostic pendant la période préscolaire, la demande de services d'intervention précoces grandira et nécessitera un financement. Une question sociétale plus générale concerne la nécessité d'une plus grande acceptation de la « différence sociale » et d'un soutien pour les individus affectés, leur famille et les personnes qui œuvrent auprès d'eux.

## **Références**

1. Levy SE, Mandell DS, Schultz RT. Autism. *Lancet* 2009;374:1627-1638.
2. American Psychiatric Association. DSM-5 Development. Available at: <http://www.dsm5.org>. Accessed May 25, 2012.
3. Baird G, Simonoff E, Pickles A, Chandler S, Loucas T, Meldrum D, et al. Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Lancet* 2006;368:210-215.
4. Center for Disease Control. Prevalence of autism spectrum disorders - Autism and Developmental Disabilities Monitoring Network, United States, 2006. *MMWR Surveillance* 2009;18:1-20.
5. Kanner L. Autistic disturbance of affective contact. *Nervous Child* 1943;2:217-250.

6. Charman T, Baird G. Practitioner Review: Diagnosis of autism spectrum disorder in 2- and 3-year-old children. *J Child Psychol Psychiatry* 2002;43:289-305.
7. Mandell DS, Novak MM, Zubritsky CD. Factors associated with age of diagnosis among children with autism spectrum disorders. *Pediatrics* 2005;116:1480-1486.
8. Charman T. Developmental approaches to understanding and treating autism. *Folia Phon Logopaed* 2010;2:166-177.
9. Yirmiya N, Charman T. The prodrome of autism: early behavioral and biological signs, regression, peri- and post-natal development and genetics. *J Child Psychol Psychiatry* 2010;51:432-458.
10. Rogers SJ. What are Infant Siblings Teaching Us About Autism in Infancy? *Autism Res* 2009;2:125-137.
11. Elsabbagh M, Johnson MH. Getting answers from babies about autism. *Trends Cogn Sci* 2010; 14:81-87.
12. Ozonoff S, Iosif AM, Baguio F, Cook IC, Hill MM, Hutman T, et al. A prospective study of the emergence of early behavioral signs of autism. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2010; 49:256-266.
13. Charman T, Taylor E, Drew A, Cockerill H, Brown JA, Baird G. Outcome at 7 years of children diagnosed with autism at age 2: predictive validity of assessments conducted at 2 and 3 years of age and pattern of symptom change over time. *J Child Psychol Psychiatry* 2005;46:500-513.
14. Anderson DK, Lord C, Risi S, DiLavore PS, Shulman C, Thurm A, Welch K, Pickles A. Patterns of growth in verbal abilities among children with autism spectrum disorder. *J Consult Clin Psychol* 2007;75:594-604.
15. Charman T. Glass half full or half empty? Testing social communication interventions for young children with autism. *Journal of J Child Psychol Psychiatry* 2011;52:22-23.
16. Rogers RJ, Vismara LA. Evidence-based comprehensive treatments for early autism. *J Clin Child Psychol* 2008;37:8-38.
17. Szatmari P, Bryson S, Duku E, Vaccarella L, Zwaigenbaum L, Bennett T, Boyle MH. Similar developmental trajectories in autism and Asperger syndrome: from early childhood to adolescence. *J Child Psychol Psychiatry* 2009;50:1459-67.
18. Knapp M, Romeo R, Beecham J. Economic cost of autism in the UK. *Autism* 2009;13:317-36.

# Caractéristiques sensorielles, motrices et attentionnelles des enfants autistes

<sup>1</sup>Laurent Mottron, M.D., Ph.D., <sup>2</sup>Jacob Ari Burack, Ph.D.

<sup>1</sup>Université de Montréal, Canada, <sup>2</sup>McGill University, Canada

Juillet 2012

## Introduction

On considère communément l'autisme comme un trouble du développement social caractérisé par un ou plusieurs déficit(s) spécifique(s) relié(s) à la compréhension des interactions sociales réciproques et à l'implication dans ces interactions. Les conceptions plus actuelles de ce trouble impliquent plutôt un ensemble complexe de processus atypiques, particulièrement dans les domaines de la perception, de l'attention et du développement moteur.<sup>1</sup> Le traitement et la production de l'information et de l'action dans ces domaines sont altérés d'une façon suffisamment généralisée pour suggérer la présence d'importantes différences neurologiques chez les individus autistes. Ces altérations sont associées à des forces relatives dans certains cas, mais aussi à des faiblesses sur d'autres plans.

## Sujet

L'autisme est de plus en plus conceptualisé et même diagnostiqué en fonction de ses caractéristiques attentionnelles, sensorielles et motrices. Par exemple, dans le domaine de l'attention, on note moins d'initiatives spontanées à partager avec autrui l'objet de l'*attention manifeste* (donc moins *attention partagée* ou « joint attention ») ainsi que des réponses manifestes atypiques, comme une plus faible propension à regarder l'interlocuteur, lors d'activités sociales en milieu naturel. Ces éléments sont devenus des caractéristiques essentielles des instruments diagnostiques basés sur l'observation directe des enfants à l'âge préscolaire. Dans le domaine de la perception, les particularités perceptuelles font maintenant partie intégrante du diagnostic de l'autisme, des « comportements sensoriels inhabituels » ayant été inclus dans les versions préparatoires de la cinquième édition du Manuel Diagnostique et Statistique des Troubles Mentaux, qui sera bientôt adopté comme manuel de référence pour la classification et le diagnostic en Amérique du Nord. L'importance d'un développement moteur atypique dans le phénotype autistique est reconnue depuis longtemps dans pratiquement tous

les systèmes diagnostiques, notamment avec la présence de mouvements répétitifs.

## **Problèmes**

L'aspect de l'autisme qui apparaît en premier, et qui est aussi le plus frappant, est la réduction significative de l'attention manifeste spontanée envers les voix et les visages, jumelée à une hausse de l'attention envers les aspects non-sociaux du monde. Ces comportements, qui impliquent plusieurs « symptômes négatifs » (c.-à-d., symptômes qui sont rarement ou jamais observés dans la population touchée bien qu'ils soient communs dans la population générale), sont centraux dans les modèles sociaux de l'autisme et dans les modèles plus généraux de l'autisme impliquant des processus attentionnels et perceptuels atypiques. Cet aspect de l'autisme pourrait aussi indiquer que la série de processus par lesquels l'humain détecte, reconnaît, entrepose et manipule mentalement les représentations des informations sociales est unique et intrinsèquement différente de la norme chez les individus autistes.

## **Contexte de la recherche**

On a initialement considéré, dans les années 1960 et 1970, que l'attention atypique des autistes découlait d'une "sursélectivité" (un accent excessif sur certaines caractéristiques d'un stimulus ou de l'environnement) ou de difficultés dans la modulation de « l'excitation », la sous-excitation et la surexcitation ayant toutes deux été suggérées comme source des anomalies attentionnelles et d'autres anomalies fondamentales chez les autistes. Dès les années 1980, les modèles de l'autisme étaient plutôt basés sur la présence de déficits liés aux paramètres de l'attention (par ex., transférer l'attention d'une cible à une autre), à l'attention commune partagée (« joint attention ») et à la compétition entre les cibles sociales et non-sociales dans le déclenchement des comportements attentionnels.

La perception est étudiée dans le contexte « d'hypersensibilité sensorielle » : la recherche de stimuli auditifs et visuels spécifiques, la présence de pics d'habileté perceptuels, une perception déficiente des visages et un encodage perceptif de bas niveau (par ex., extraction de caractéristiques élémentaires d'un stimulus) généralement supérieur. Finalement, l'étude de la cognition motrice commence tout juste à faire l'objet de recherches.

## **Questions clés de la recherche**

L'étude de l'attention chez les autistes vise principalement à discriminer les causes potentielles

des déficits observés : proviennent-ils d'un problème dans un ou plusieurs mécanismes attentionnels en soi (par ex., contrôle, transfert et filtrage), dans leur relation avec les mécanismes exécutifs orientés vers les objectifs, ou d'effets secondaires de processus atypiques dans d'autres domaines, comme la perception?

L'étude de la perception met une emphase considérable sur les processus perceptuels qui sont améliorés chez les autistes : à quel niveau du traitement perceptuel survient l'anomalie (c.-à-d., encodage, formation et manipulation de patrons, ou les deux)? Est-elle plus évidente dans *perception dirigée par les données (« bottom-up »)* ou dans la *perception dirigée par les concepts (« top-down »)*? Est-ce un exemple d'anomalie perceptuelle spécifique à une catégorie, les stimuli sociaux par exemple?

L'étude du développement moteur est axée sur les différences individuelles au sein des sous-groupes de troubles du spectre autistique. Pourquoi certains autistes manifestent-ils une certaine forme *apraxie motrice* alors que la plupart des autres n'ont pas de difficulté à cet égard? Est-ce que les sous-groupes de troubles du spectre autistique présentent un développement moteur différent (autisme vs Asperger)? Et dans quelle mesure trouve-t-on des différences dans les sous-domaines du fonctionnement moteur (habiletés motrices globales par opposition aux habiletés fines; élocution par opposition aux autres habiletés motrices, etc.)?

## **Résultats de recherche récents**

### *Attention*

La suggestion d'un déficit primaire du fonctionnement attentionnel général est incompatible avec des résultats récents selon laquelle la détection de stimuli non-sociaux, même multimodaux, est plus rapide que la moyenne<sup>2</sup> et la détection de cibles périphériques aux visages est supérieure chez les autistes.<sup>3</sup> En ce qui concerne l'attention sélective accordée à l'information sociale, les mécanismes de l'attention qui s'y appliquent semblent intacts, sans toutefois les biais typiques caractérisant la perception des visages chez les personnes typiques. De façon similaire, l'habileté à transférer l'attention d'une cible à une autre et l'habileté à dégager l'attention d'une cible pour pouvoir la consacrer à une autre sont intactes, bien qu'il ait initialement été suggéré qu'elles étaient déficientes à cause d'un haut niveau de rigidité. En revanche, les autistes montrent une interaction atypique entre la perception et l'attention, sous la forme d'un « biais local » (c.-à-d., une orientation attentionnelle envers les parties d'un tout au lieu du tout) qui contraste avec le

biais typique en faveur de cibles globales.<sup>4</sup>

L'interaction de mécanismes attentionnels et perceptifs atypiques dans l'autisme se manifeste aussi par des balayages aléatoires des visages, dans lesquelles l'accent sur les yeux est considérablement réduit, malgré toutes les informations qui peuvent être déduites de cette partie du visage. Cependant, ce comportement n'est pas un simple cas « d'évitement du regard », puisque l'accent sur les yeux tend à être remplacé par des balayages d'autres parties du visage. De façon similaire, la notion selon laquelle les autistes ne suivent jamais le regard d'autrui fait place à une compréhension plus fine de cette question : les autistes sont capables de suivre le regard d'autrui, particulièrement lorsque l'orientation du regard prédit, de manière fiable, la présence d'un objet.

En ce qui concerne la modalité auditive, la réduction de l'attention manifeste et de l'orientation corporelle envers la voix des personnes qui s'occupent d'eux est un aspect essentiel du phénotype chez les enfants autistiques âgés entre 1 et 3 ans. Alors que les indices cérébraux de l'attention envers les stimuli s'apparentant à la parole humaine sont réduits, les indices impliqués dans la détection de cibles auditives non-sociales sont rapides et précis.

### *Perception*

La perception implique la sélection, l'organisation, l'interprétation et la construction de représentations de stimuli externes à l'intérieur du système sensoriel. Les processus perceptuels vont de la perception de bas niveau, comme l'extraction de caractéristiques élémentaires d'une figure, à la perception de plus haut niveau, comme l'attribution d'une ou de plusieurs signification(s) à une représentation d'un objet. On différencie de plus en plus la perception de l'information sociale de la perception de l'information non-sociale, car le développement des mécanismes pour l'information sociale comporte une spécialisation croissante distincte de celle des autres types d'information.

Certains comportements liés à la perception, comme des comportements visuels atypiques, des explorations aléatoires et des regards de côté lors de l'exposition à un mouvement périodique sont relativement spécifiques à l'autisme. De plus, les enfants autistes semblent développer très tôt une fixation sur la synchronie audio-visuelle, obtenue notamment lorsqu'un événement visuel et un événement auditif coïncident de façon non arbitraire, ainsi que sur les stimuli géométriques récurrents.<sup>5</sup> Les exemples de supériorité des processus perceptuels visuels et auditifs de bas



niveau chez les autistes sont communs, notamment en ce qui concerne la détection, la construction et la manipulation de configurations répétitives ainsi que la discrimination de la luminance, de la hauteur sonore et de la symétrie. Bien que l'intégration des mécanismes semble intacte sous certaines conditions expérimentales, le biais spontané typique en faveur de l'aspect global de l'information est réduit chez les autistes. En revanche, la suggestion commune selon laquelle la perception du mouvement est déficiente chez ces individus n'est pas clairement supportée par les résultats scientifiques disponibles, en dehors de la perception du mouvement biologique.

Les autistes performant mieux dès l'âge de trois ans lors de tâches qui requièrent la détection de cibles masquées par la présence de distracteurs. Le résultat à l'effet qu'ils manipulent mieux les objets bidimensionnels (par ex., arrangement selon un patron donné de cubes ayant des arêtes de différentes couleurs) est l'un des plus répliqués dans ce champ d'études et cette habileté s'étend même aux objets tridimensionnels (par ex., rotation mentale). Cependant, cette force est partiellement, mais pas entièrement, un artéfact méthodologique découlant de l'utilisation de tests verbaux qui sous-estiment l'intelligence des autistes et mènent à des procédures d'appariement avec des participants de comparaison non-autistiques moins intelligents.<sup>7</sup>

Bien que les premières conceptions de l'autisme aient suggéré un déficit du traitement cognitif des visages, les résultats à ce sujet sont maintenant plus nuancés. Les autistes montrent des niveaux de performance normaux lors de tâches de perception du visage qui impliquent des images faciales, bien que la façon dont ils scrutent les visages, prélèvent l'information qu'ils y trouvent et la traitent par la suite est atypique.<sup>8</sup> Sur le plan auditif, le traitement plus complexe de l'aspect physique de l'élocution peut être associé à un retard de langage. Tous les aspects de la perception dans l'autisme semblent moins influencés par le langage, les émotions et, de façon générale, les aspects non-perceptuels de la cognition. La perception semble plutôt jouer un rôle important, s'il n'est pas toujours bénéfique aux acquisitions, dans plusieurs domaines du fonctionnement, notamment le langage, la résolution de problème et le raisonnement.<sup>9</sup> Ceci est supporté pour la modalité visuelle par des résultats d'une méta-analyse d'imagerie fonctionnelle de toutes les tâches de stimulation visuelle, dans laquelle on a montré que les autistes manifestent systématiquement une activité supérieure dans les régions cérébrales impliquées dans la perception et la compétence visuelle.

### *Habilités motrices*

Les anomalies motrices incluent des difficultés dans le contrôle moteur de base, la coordination, la posture, la vitesse d'exécution et de la démarche, la planification du mouvement et l'anticipation des réponses motrices. Plusieurs aspects d'un développement moteur atypique se retrouvent dans des sous-groupes de troubles du spectre autistique mais pas dans l'ensemble de ces troubles. Alors que l'apraxie orale n'est pas commune à tous les autistes, le fait que la déficience motrice se limite à la parole chez certains enfants soulève des questions. Les anomalies de la coordination visuo-motrice (la « maladresse ») sont plus souvent associées au syndrome d'Asperger, dont la présentation n'inclut pas de pics d'habileté visuo-spatiaux et auditifs, qu'à l'autisme comme tel. À l'inverse, les autistes ayant des antécédents de retard du langage présentent des pics d'habileté impressionnants dans le traitement visuo-spatial.

### **Lacunes de la recherche**

Une voie de recherche prometteuse consistera à faire le lien entre, d'une part, nos connaissances bien établies sur l'attention accrue portée par les autistes aux régularités perceptuelles comme les stimuli auditifs et visuels répétitifs et, d'autre part, les initiatives d'intervention précoce, pour favoriser le langage, la littératie et une meilleure compréhension du monde non-autistique. Au niveau fondamental, nous devons combler les lacunes entre notre compréhension des indices comportementaux et électrophysiologiques de l'attention et de la perception et les facteurs cellulaires et génétiques qui y sont impliqués. Le rôle des aspects sociaux et non-sociaux des stimuli dans l'habileté perceptuelle et le développement d'une expertise doit être mieux compris.

### **Conclusion**

Le système visuel et auditif des autistes transmet au reste de leur cerveau des informations différentes, sur les plans qualitatif et quantitatif, de celles qu'on retrouve chez les personnes dites normales, mais ceci n'implique pas nécessairement un déficit.<sup>10</sup> Par exemple, l'attention ne manifeste pas le biais de priorité donnée à l'information sociale, mais des informations socialement pertinentes peuvent tout de même être traitées efficacement. La perception des autistes est plus indépendante des émotions, des attentes et des processus médiatisés par le langage. Elle est aussi plus fidèle à la réalité et moins déformée par des influences cérébrales (attentes, connaissances antérieures...). Autrement dit, la perception dirigée par les concepts est moins présente chez les autistes.

### **Implications pour les parents, les services et les politiques**

La compréhension qu'ont les parents des anomalies de l'attention, de la perception et du comportement associées à l'autisme, particulièrement en lien avec le développement du langage, devrait faire l'objet d'interventions psycho-éducatives. Par exemple, les réactions aversives dues à l'hypersensibilité auditive et les émotions positives liées à la contemplation visuelle peuvent tinter de façon majeure les interactions quotidiennes avec un jeune enfant autistique. Lors du développement de services et de politiques d'intervention précoce, les parents et les professionnels doivent considérer qu'il pourrait être plus éthique et efficace de présenter aux jeunes enfants autistiques une information dans un format qui suscite leur attention, au lieu de les forcer à suivre des programmes basés sur le développement normal et des procédures de conditionnement pénibles.<sup>11</sup>

## Références

1. Müller RA. (2007) The study of autism as a distributed disorder. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.*;13(1):85-95. Review. Erratum in: *Ment Retard Dev Disabil Res Rev.* 2007;13(2):195. 11.
2. Kaldy Z, Kraper C, Carter AS, Blaser E. (2011) Toddlers with Autism Spectrum Disorder are more successful at visual search than typically developing toddlers. *Dev Sci. Sep*;14(5):980-8. doi: 10.1111/j.1467-7687.2011.01053.x. Epub 2011 Apr 25.
3. Pierce K, Conant D, Hazin R, Stoner R, Desmond J. (2011). Preference for geometric patterns early in life as a risk factor for autism. *Arch Gen Psychiatry.* Jan;68(1):101-9. Epub 2010 Sep 6.
4. Wang, L., Mottron, L., Peng, D., Berthiaume, C., Dawson, M., (2007) Local bias and local-to-global interference without global deficit: A robust finding in autism under various conditions of attention, exposure time and visual angle, *Cognitive Neuropsychology*, Jul;24(5):550-74.
5. Klin A, Lin DJ, Gorrindo P, Ramsay G, Jones W. (2009) Two-year-olds with autism orient to non-social contingencies rather than biological motion. *Nature.* May 14;459(7244):257-61.
6. Bonnel, A., McAdams S., Smith B., Berthiaume, C., Bertone, A., Ciocca, V., Burack, JA., Mottron, L., (2010) Enhanced pure-tone pitch discrimination among persons with autism but not Asperger syndrome, *Neuropsychologia*, Jul;48(9):2465-75. Epub 2010 Apr 28.
7. Dawson, M., Soulières, I., Gernsbacher, M.A., Mottron, L., (2007) The Level and Nature of Autistic Intelligence, *Psychological Science*, Aug;18(8):657-62.
8. Chawarska K, Volkmar F, Klin A. (2010) Limited attentional bias for faces in toddlers with autism spectrum disorders. *Arch Gen Psychiatry.* Feb;67(2):178-85.
9. Samson, F., Mottron, L., Soulières\*, I., Zeffiro, T.A., (2011) Enhanced visual functioning in autism: an ALE meta-analysis, *Human brain mapping*, Apr 4. doi: 10.1002/hbm.21307. [Epub ahead of print].
10. Mottron, L., Dawson, M., Soulières, I., Hubert\*, B., Burack, JA., (2006) Enhanced perceptual functioning in autism: an updated model and eight principle of autistic perception. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, special issue: perception in autism, 36(1): 27-43.
11. Dawson, M., Mottron, L., Gernsbacher, MA., (2008) Learning in autism. In : J. H. Byrne (Series Ed.) & H. Roediger (Vol. Ed.), *Learning and memory: A comprehensive reference: Cognitive Psychology*, pp 759-772, New York: Elsevier.

# Intervention précoce pour l'autisme

Jonathan Green, MA, MBBS, FRCPsych

University of Manchester and Manchester Academic Health Sciences Centre, Royaume-Uni

Juillet 2012

## Introduction

On a promu plusieurs interventions pour l'autisme à l'intérieur et à l'extérieur des systèmes de santé officiels, souvent en vantant leur formidable efficacité. Il est compréhensible que les familles touchées, les fournisseurs de services et les décideurs politiques fassent pression pour le lancement de nouveaux programmes d'intervention, un phénomène renforcé dans certaines régions par des impératifs légaux. Dans un tel contexte, le besoin d'interventions rigoureuses est clair mais on n'y a pas souvent réellement répondu. Heureusement, un nombre croissant de ressources est maintenant consacré à des études d'interventions sophistiquées et des progrès substantiels ont récemment été réalisés sur ce plan. La présente revue est axée sur les programmes d'intervention précoces, offerts durant la période préscolaire, qui ont été soumis à une évaluation rigoureuse.

## Sujet

L'autisme est un trouble neurodéveloppemental sévère et fortement héritable.<sup>1</sup> La prévalence de l'autisme (ou trouble autistique) est estimée à 0.4 % alors que celle de l'ensemble des troubles du spectre autistique est d'environ 1 %.<sup>2</sup> Les déficits des individus touchés sur les plans de la réciprocité sociale, de la communication et du comportement ont un effet profond sur leur développement social jusqu'à l'âge adulte<sup>3</sup> et entraînent des coûts économiques élevés pour les familles et la communauté.<sup>4</sup> Il est maintenant courant que le diagnostic soit établi vers l'âge de trois ou quatre ans dans les systèmes de santé développés<sup>5,6</sup> et l'importance de l'intervention précoce a été préconisée dans les revues scientifiques.<sup>7,8</sup>

## Problèmes

Relativement peu d'essais bien conduits ont été publiés sur l'autisme, à tous les âges.<sup>8-11</sup> Plusieurs des premiers essais d'interventions (fréquemment cités) étaient de piètre qualité et plusieurs défis se posent en effet pour concevoir des études robustes et détecter les changements

pertinents; « l'hétérogénéité de ce trouble, sur le plan comportemental et étiologique, ébranle même les essais les mieux conçus. »<sup>9</sup>

## **Contexte de la recherche**

L'autisme est multidimensionnel et hétérogène; aucune intervention unique ne pourrait vraisemblablement cibler tous ses aspects. Un défi fondamental est l'identification de ce qui doit changer et de ce qui peut changer chez les enfants touchés. Un important débat en lien avec ces questions est le choix de mesures des résultats des interventions. L'autisme est un trouble chronique et les interventions doivent donc aussi être considérées dans un contexte de soins chroniques à l'intérieur des systèmes médicaux, sociaux et d'éducation.

## **Questions clés de la recherche**

Quel est le meilleur modèle théorique pour guider le développement d'interventions pour l'autisme? La recherche scientifique vise à distinguer les déclarations *spécieuses* des faits valides.

Quelles mesures du résultat des interventions doivent être utilisées? L'accent est évidemment mis sur les symptômes qui caractérisent le trouble, mais on peut aussi justifier l'importance de cibler la qualité de vie de l'enfant et de sa famille, la performance scolaire, l'adaptation émotionnelle ou les difficultés comportementales concomitantes.

Qui devrait évaluer les résultats des interventions? Les évaluations menées par la famille ou la personne affectée sont très utiles mais peuvent être biaisées par l'espoir et les attentes. On considère que les mesures « objectives » indépendantes du traitement reçu fournissent des résultats plus valides sur l'effet réel du traitement, mais elles sont aussi moins sensibles.

Qu'est-ce qui fonctionne pour qui? Les essais doivent être conçus de façon à cerner l'hétérogénéité de l'autisme.

## **Résultats de recherche récents**

### *Approches misant sur l'apprentissage du comportement*

Les interventions basées sur la théorie psychologique de l'apprentissage ont été parmi les premières à être largement adoptées pour l'autisme. Une intervention typique de cette approche est l'Early Intensive Behavioural Intervention (EIBI, auparavant ABA, signifiant Intervention

comportementale intensive précoce ou ICIP). Une ICIP s'étend sur une durée typique de deux à quatre années, pendant lesquelles plusieurs thérapeutes travaillent avec l'enfant entre 30 et 40 heures par semaine et les parents disposent de temps de consultation supplémentaire.<sup>12</sup> Deux *essais contrôlés randomisés (ECR)* de petite taille ont récemment comparé l'efficacité de l'ICIP et d'une formation parentale moins intensive. La sévérité du trouble chez les enfants impliqués variait grandement et les résultats mesurés portaient sur le développement général plutôt que sur les symptômes spécifiques à l'autisme. Le premier essai (n=28)<sup>13</sup> a suggéré que l'ICIP avait une efficacité supérieure pour améliorer le fonctionnement cognitif général, mais pas le fonctionnement adaptatif ni le comportement. De plus, cette conclusion s'appliquait principalement aux enfants moins sévèrement atteints parmi ceux de l'échantillon. Le second essai (n=23)<sup>14</sup> n'a montré aucun avantage comparatif de l'ICIP, car environ la moitié des deux groupes traités avaient effectué des progrès relativement bons lors du suivi réalisé après quatre ans. Le Early Start Denver Model (ESDM) a élargi l'approche comportementale pour inclure des éléments développementaux et travailler avec les parents sur l'engagement commun et la réceptivité.<sup>15</sup> Un ECR récent de taille moyenne (n=58)<sup>16</sup> a comparé l'ESDM (qui incluait une moyenne de 15 heures par semaine de thérapie et 16 heures par semaine de travail parental à la maison, sur une période de deux ans) avec une intervention communautaire générale moins intensive. L'ESDM a entraîné des améliorations relatives en ce qui concerne le langage, les aspects verbaux du QI et le comportement adaptatif, mais n'a eu aucun effet sur les autres symptômes spécifiques à l'autisme.

### *Approches liées à la communication*

Ces approches se concentrent sur les aspects développementaux des interactions sociales et de la communication entre parent et enfant; elles sont généralement moins intensives et placent davantage le parent au cœur de l'intervention. Un ECR récent de taille moyenne (n=62) a permis d'évaluer l'intervention de Hanen « More than Words » (HMTW ou Plus que des mots), une formation parentale de groupe<sup>17</sup> d'une durée de trois mois et demi, en la comparant aux « *soins habituels* » offerts aux enfants autistes. Les résultats illustrent l'hétérogénéité de l'effet du traitement<sup>18</sup> : chez les enfants qui avaient initialement un intérêt moins développé envers les objets, on a observé des effets positifs en matière de communication suite à l'HMTW, mais l'évolution des enfants initialement plus intéressés par les objets a été pire sous l'HMTW que sous les soins habituels. Dans le cadre d'une approche plus individualisée, on a évalué un programme ciblé de six mois visant à améliorer la synchronie interpersonnelle chez les enfants d'un ou deux

ans atteints d'un trouble du spectre autistique.<sup>19</sup> L'intervention a eu un résultat sur un symptôme spécifique : l'imitation sociale s'est améliorée, mais pas l'initiation de l'*attention partagée* ni le partage des émotions positives. Un ECR récent de taille plus importante (n=152) a comparé la « Preschool Autism Communication Therapy » (PACT) aux soins habituels offerts aux enfants atteints d'autisme. La PACT est une intervention médiatisée par les parents, d'une durée de plus d'un an, utilisant l'enregistrement vidéo jumelé à des rencontres avec un thérapeute (dont la fréquence varie de deux fois par semaine à une fois par mois) et à des devoirs quotidiens pour les parents.<sup>20</sup> L'étude a mesuré les effets de l'intervention sur les symptômes spécifiques de l'autisme et a inclus des mesures détaillées du processus d'intervention.<sup>21</sup> La PACT a eu un effet important sur le comportement communicatif des parents et a entraîné une amélioration de la communication de l'enfant avec le parent, mais ses effets étaient beaucoup plus faibles lorsque les symptômes plus généraux de l'autisme et ceux liés au langage étaient évalués dans d'autres contextes avec des tests objectifs (les parents ont rapporté des effets importants de l'intervention sur la communication et l'adaptation au quotidien).

Au bilan, les études récentes sur l'autisme ont rapporté plusieurs résultats positifs, principalement en ce qui concerne les effets « proximaux » des interventions, comme l'interaction dyadique, l'attention partagée et l'imitation. Moins d'effets sur le fonctionnement plus général de l'enfant ont été obtenus; deux études font état d'améliorations du langage et de la communication mesurées avec des outils normalisés<sup>16,22</sup> mais trois ne mentionnent aucun effet de ce type.<sup>18,19,21</sup> Un outil diagnostique normalisé conçu pour mesurer les symptômes de l'autisme a été utilisé dans deux études<sup>16,21</sup> mais les interventions ne semblent avoir entraîné aucun effet significatif sur la base de cet outil de mesure.

### **Lacunes de la recherche**

Un ensemble de mesures communes permettant la comparaison entre les études doit faire l'objet de discussions et être développé. Étant donné la complexité de l'autisme, les devis des études doivent devenir plus sophistiqués et se concentrer davantage sur les étapes successives de mesures et la compréhension du processus par lequel l'intervention a un effet. Les essais d'intervention doivent être davantage liés à la recherche développementale neurobiologique afin d'identifier des biomarqueurs illustrant les effets différentiels des traitements, ce qui aiderait par la suite à cerner le problème de l'hétérogénéité du trouble. L'étude d'échantillons de taille beaucoup plus importante sera nécessaire pour mieux comprendre cette hétérogénéité. Les devis des essais doivent considérer l'autisme comme un trouble développemental chronique, en axant

davantage sur la prestation des services et l'utilisation d'approches développées pour d'autres maladies chroniques.

Une méthodologie idéale consisterait à mener une série d'essais au fil des années sur une même cohorte, depuis la toute petite enfance, pour évaluer les résultats à long terme des interventions et déterminer la valeur qu'ajoute l'utilisation d'interventions séquentielles progressives et adaptées aux différents stades du développement.

## **Conclusion**

Plusieurs approches de traitement de l'autisme sont défendues avec passion mais une base de données systématique sur l'efficacité de ces approches n'est née que récemment. Les résultats des études récentes convergent vers le même constat : plusieurs types d'interventions bien ciblées peuvent effectivement améliorer des aspects immédiats de l'autisme qui sont importants sur le plan développemental, comme la communication parent-enfant et l'attention partagée, mais la généralisation de tels changements aux symptômes centraux de l'autisme et à l'adaptation dans des situations réelles variées présente beaucoup plus de défis. Comme nous savons que les enfants atteints d'autisme ont beaucoup de difficultés à généraliser de nouveaux apprentissages à plusieurs contextes, ce résultat n'est pas surprenant, même s'il donne à réfléchir. On a peu évalué à quel point les effets des traitements précoces se maintiennent au fil du temps. Il reste que, notre base de données s'élargissant, nous comprenons beaucoup mieux le processus de changement dans l'autisme et les méthodes pertinentes pour le mesurer. Nous commençons à comprendre quels enfants peuvent bénéficier de quel type d'intervention à quel moment, ce qui constitue l'objectif des soins de santé personnalisés. L'accélération de la recherche fondamentale devrait permettre de concevoir éventuellement des formes d'intervention jamais auparavant envisagées. Nous sommes de plus en plus en mesure de débattre des meilleurs traitements sur la base de résultats communs d'études de bonne qualité. Voilà où se trouve le vrai progrès - même s'il requière du temps.

## **Implications pour les parents, les services et les politiques**

Confrontés aux difficultés et à la complexité de l'autisme, il est compréhensible que les parents recherchent désespérément des conseils et de l'espoir et que les décideurs politiques cherchent activement des pistes de solution. Ultiment, la recherche cumulative sur l'efficacité des interventions constituera le meilleur guide pour les personnes concernées, bien que cette avenue



puisse sembler trop longue lorsqu'une aide est clairement nécessaire dans l'immédiat. La recherche sur les traitements de l'autisme s'accélère mais, en comparaison avec plusieurs autres domaines de la santé, elle est toujours à un stade précoce. Nous avons des modèles de formidables réussites thérapeutiques contre des troubles qu'on croyait initialement intraitables (comme le cancer chez l'enfant ou le VIH-SIDA). Ces réussites sont nées d'un effort de recherche cumulatif, bien subventionné et alimenté par une collaboration internationale, impliquant des itérations d'essais systématiques et des travaux en science fondamentale. Nous pouvons entrevoir le début de ce phénomène pour l'autisme, mais la clé du succès sera de maintenir ces efforts suffisamment longtemps pour obtenir le progrès souhaité.

## Références

1. Bailey A, Le Couteur A, Gottesman I, et al. Autism as a strongly genetic disorder: evidence from a British twin study. *Psychol Med.* 1995;25:63-77.
2. Baird G, Simonoff E, Pickles A, et al. Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Lancet.* 2006;368:210-15.
3. Howlin P, Goode S, Hutton J, Rutter M. Adult outcome for children with autism. *J Child Psychol Psychiatry.* 2004;45:212-29.
4. Knapp M, Romeo R, Beecham J. Economic cost of autism in the UK. *Autism.* 2009;13: 317-36.
5. Le Couteur A, Baird G, Mills R, et al. *The National Autism Plan for Children (NAPC)*. London: National Autistic Society; 2003;2.
6. Chakrabarti S, Fombonne E. Pervasive developmental disorders in preschool children. *JAMA.* 2001;285:3141-42.
7. Lord C, Wagner A, Rogers S, et al. Challenges of evaluating psychosocial interventions for autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord.* 2005;35:695-708.
8. Rogers SJ, Vismara LA. Evidence-based comprehensive treatments for early autism. *J Clin Child Psychol.* 2008;37:8-38.
9. Spence SJ and Thurm A. Testing autism interventions: trials and tribulations. *Lancet.* 2010;375:2124-2125
10. Spreckley M, Boyd R. Efficacy of applied behavioral intervention in preschool children with autism for improving cognitive, language, and adaptive behavior: a systematic review and meta-analysis. *J Pediatr.* 2009;154:338-44.
11. Levy SE, Mandell DS, Schultz RT. Autism. *Lancet.* 2009;374:1627-38.
12. Lovaas OI. Behavioral treatment and normal educational and intellectual functioning in young autistic children. *J consult clinical psychol.* 1987;55:3-9.
13. Smith T, Groen AD, Wynn JW. Randomized trial of intensive early intervention for children with pervasive developmental disorder. *Am J Ment Retard.* 2000;105: 269-285.
14. McEachin JJ, Smith T, Lovaas OI. Long-Term Outcome for Children With Autism Who Received Early Intensive Behavioral Treatment. *Ment Retard.* 1993;97:359-372.
15. Vismara, L. A., & Rogers, S. J. The Early Start Denver Model. *J Early Interv.* 2008;31,91-108.
16. Dawson G, Rogers S, Munson J, Smith M, Winter J, et al. Randomized, controlled trial of an intervention for toddlers with autism: the Early Start Denver Model. *Pediatr.* 2010;125:e17-e23.
17. Sussman F. *More than words: The Hanen program for parents of children with autism spectrum disorder*. Toronto, Ontario,

Canada: Hanen Centre; 1999.

18. Carter AS, Messinger DS, Stone WL, Celimli S, Nahmias AS, et al. A randomized controlled trial of Hanen's 'More Than Words' in toddlers with early autism symptoms. *J Child Psychol Psychiatry*. 2011;52(7):741-752.
19. Landa RJ, Holman KC, O'Neill AH, Stuart EA. Intervention targeting development of socially synchronous engagement in toddlers with autism spectrum disorder: a randomized controlled trial. *J Child Psychol Psychiatry*. 2011;52(4):13-21.
20. Aldred C, Green J, Adams C. A new social communication intervention for children with autism: pilot randomised controlled treatment study suggesting effectiveness. *J Child Psychol Psychiatry*. 2004;45:1420-1430.
21. Green J, Charman T, McConachie H, Aldred C, Slonims V, et al. Parent-mediated communication-focused treatment in children with autism (PACT): a randomised controlled trial. *Lancet*. 2010; 375:2152-2160.
22. Kasari C, Paparella T, Freeman S, Jahromi LB. Language outcome in autism: randomized comparison of joint attention and play interventions. *J Consult Clinical Psychol*. 2008;76(1):125-37.